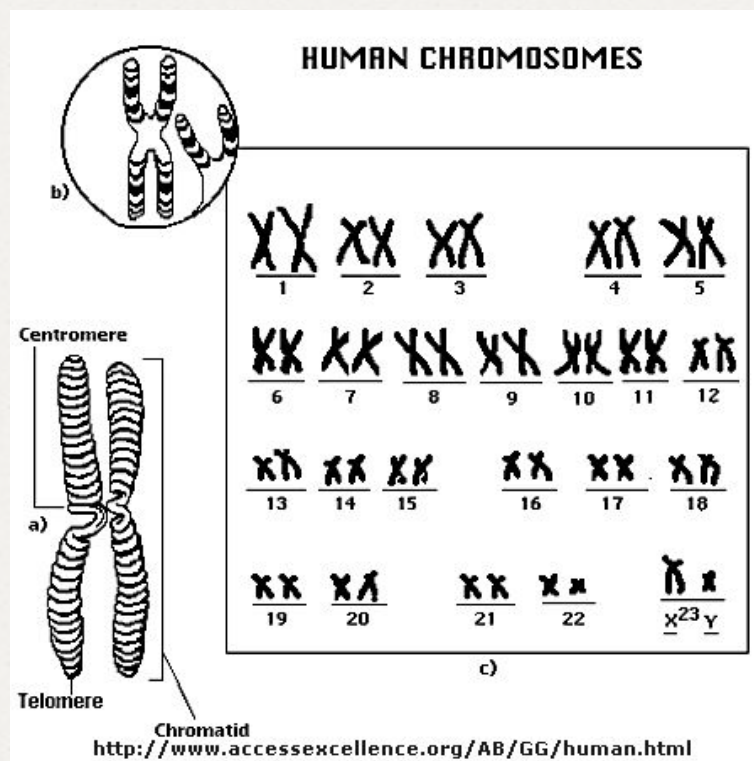
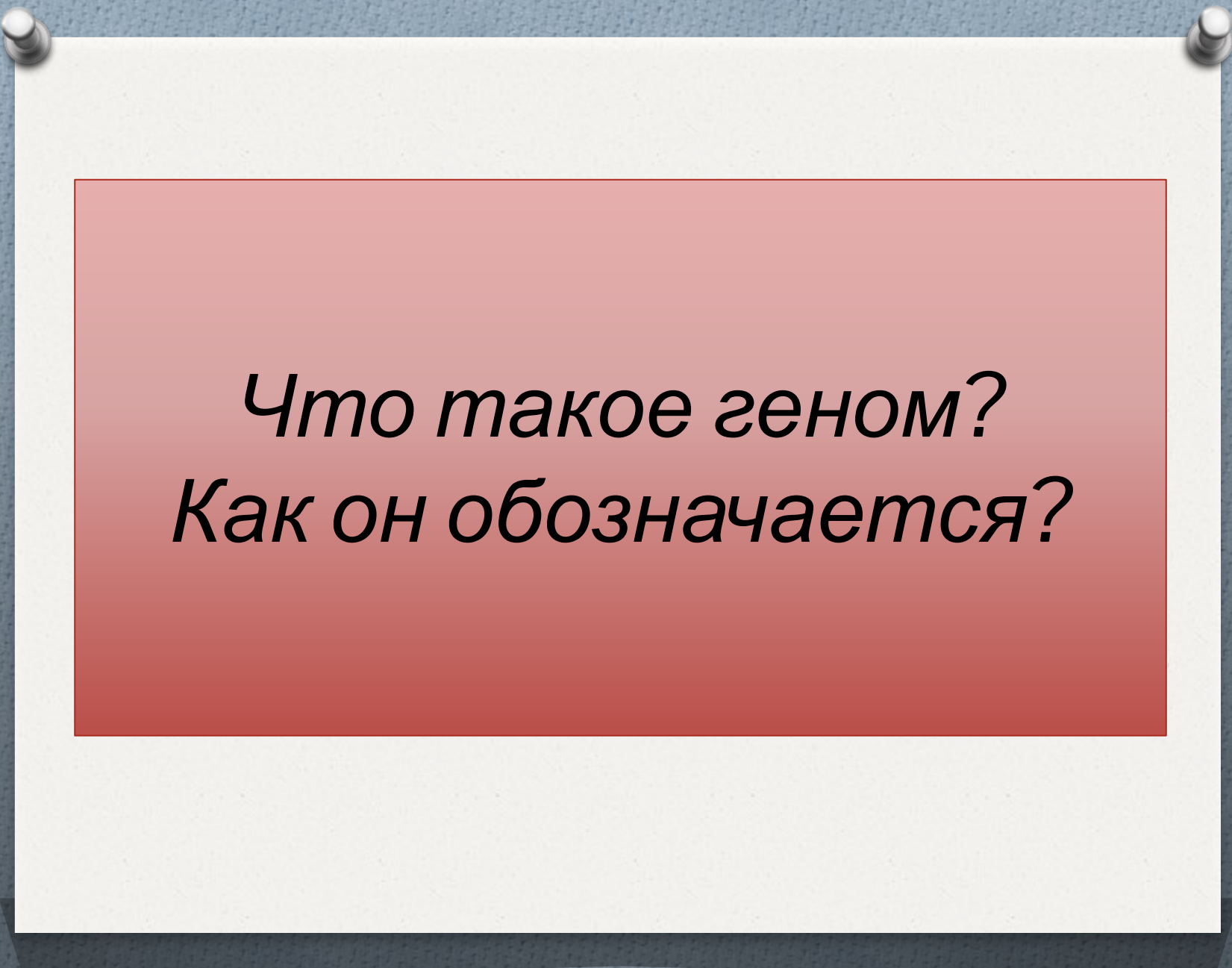


ХРОМОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ ЧЕЛОВЕКА



*Сформулируйте
особенности
наследственности
человека. В чем
заключаются трудности в
ее изучении?*



*Что такое геном?
Как он обозначается?*

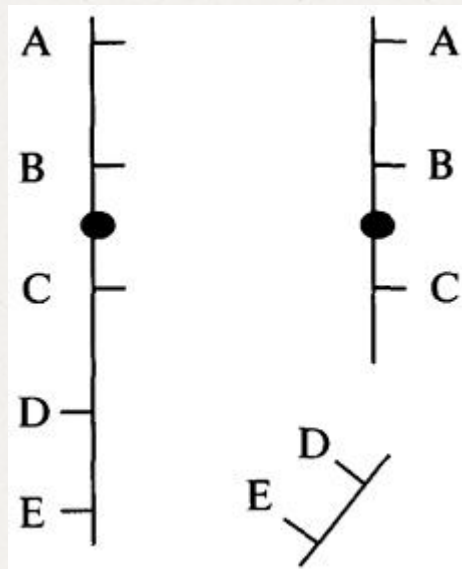
Классификация хромосомных мутаций

- 0 Полиплоидия
- 0 Анеуплоидия
- 0 Хромосомные абберации- дефишенси, делеции, инверсии, инсерции, дубликации, мультипликации, кольцевая хромосома

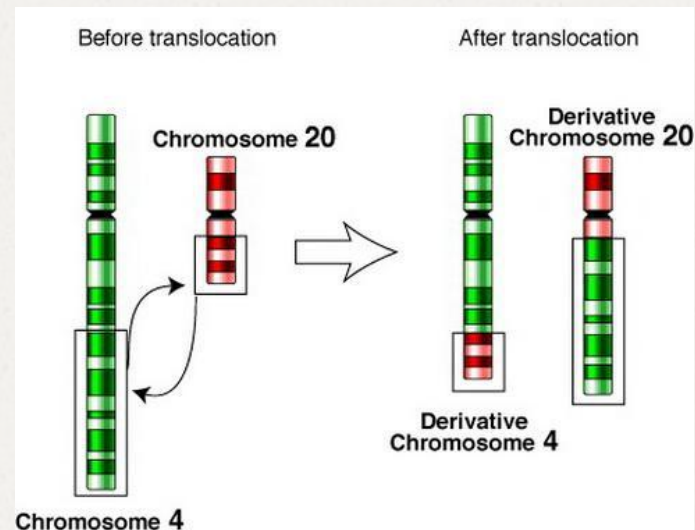
*В результате каких
процессов в ходе митоза
и мейоза нарушается
число или структура
хромосом?*

Виды хромосомных патологий

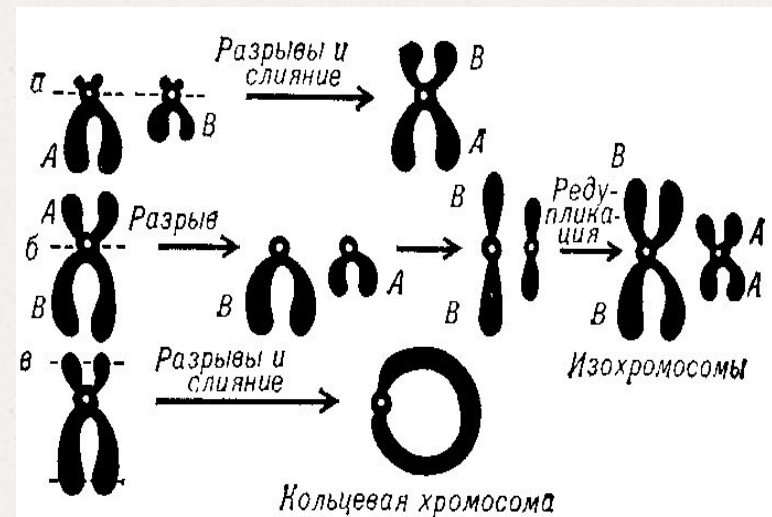
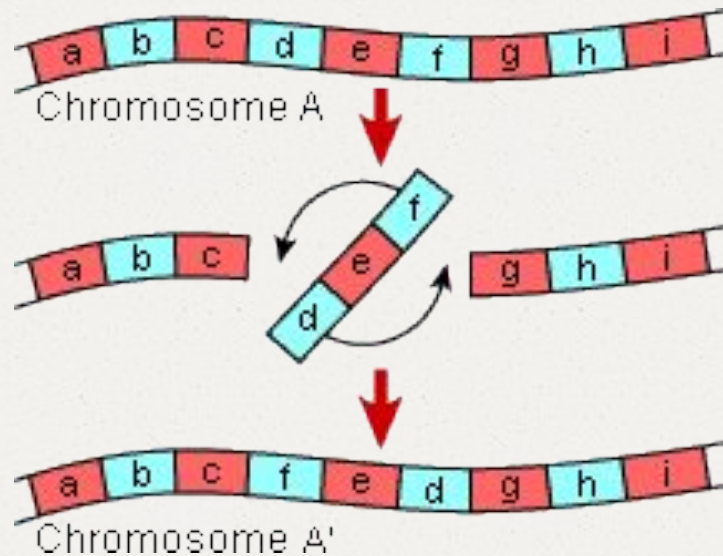
ДЕЛЕЦИЯ



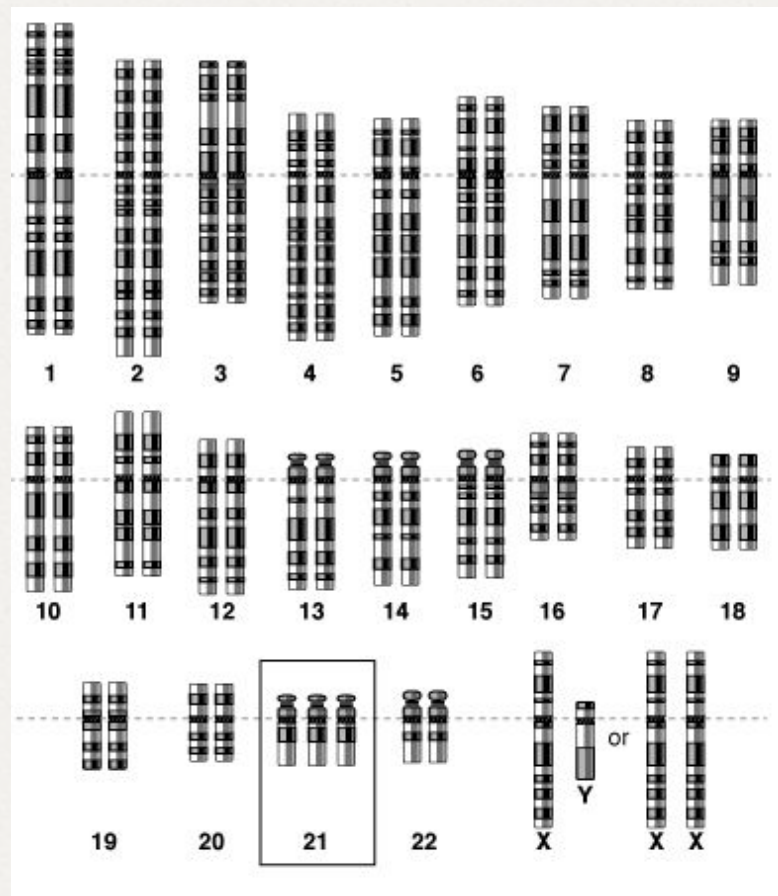
ТРАНСЛОКАЦИЯ



Инверсия и кольцевая хромосома



Трисомия



*Можно ли внешне
распознать
хромосомные патологии
?*

Тяжелые хромосомные болезни

Синдром Дауна (XX+21, XY+21)



Симптомы болезни

- изменения строения костей
- пороки развития сердца и ЖКТ
- умственная отсталость
- необычный внешний вид
- хорошо адаптируются, добры, общительны



люди
как
люди
ТОЛЬКО
С СИНДРОМОМ
ДАУНА

Дети с синдромом Дауна обучаемы



Лечение синдрома Дауна

-оперативное удаление
пороков сердца и ЖКТ

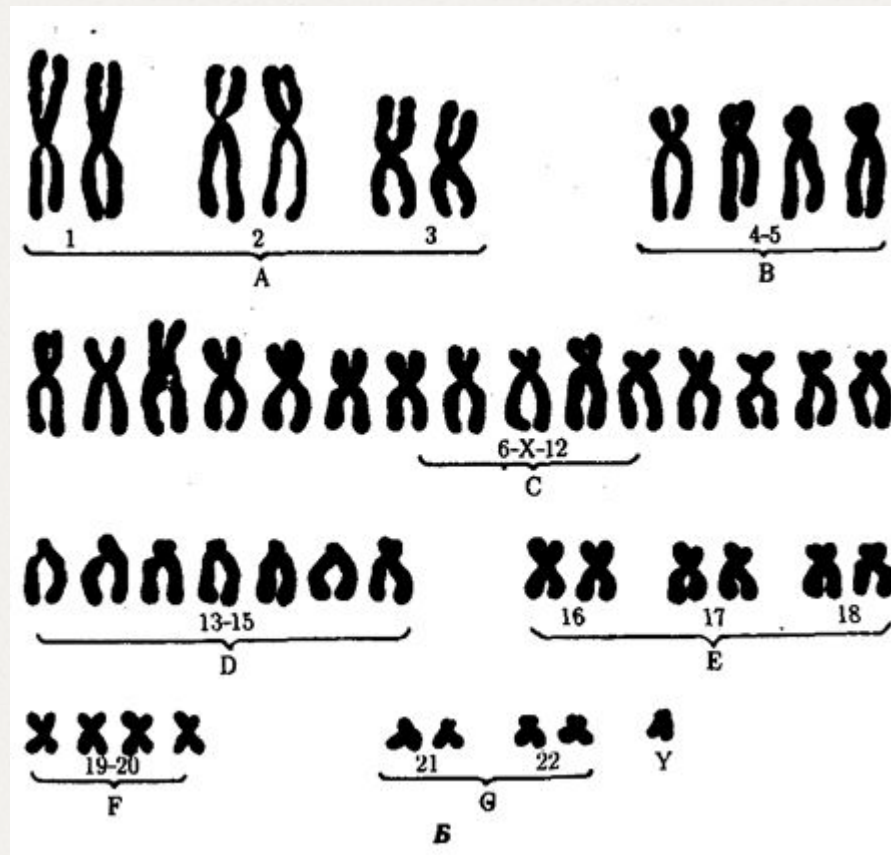
Массаж

Гимнастика

Закаливание



Синдром Патау (XX+13,XY+13)



Клинические симптомы болезни Патау

- тяжелые пороки развития
сердца и ЖКТ
- микроцефалия
- расщелины губы и неба
- дефекты скальпа



Лечение синдрома Патау

- закаливание
- массаж
- защита от инфекционных
заболеваний



Синдром Эдвардса (XX+18, ХУ+18)



Симптомы синдрома Эдвардса

- О -расщелина неба
- О -флексорное положение кистей
- О -стопа-качалка
- О -пороки сердца
- О -пороки ЖКТ
- О -сращение почек
- О -микрофтальмия
- О -гипоплазия мозжечка
- О -крипторхизм
- О 90% погибает до года

Синдром полисомии половых хромосом

Таблица 6.1. Частота геномных мутаций

Хромосомы	Синдром	Частота среди новорожденных
Аутосомы		
Трисомия 21	Дауна	1/700
Трисомия 13	Патау	1/5000
Трисомия 18	Эдвардса	1/10000
Половые хромосомы (женщины)		
XO, моносомия	Тернера	1/5000
XXX трисомия	Пониженная плодовитость	1/700
XXXX, тетрасомия		
XXXXX, пентасомия		
Половые хромосомы (мужчины)		
XYY трисомия	Норма	1/1000
XXY трисомия	Клайнфельтера	1/500
XXYY, тетрасомия		
XXXY, тетрасомия		
XXXXY, пентасомия		
XXXXXY, гексасомия		



Синдром Клайнфельтера (47 XXУ)

- 0 Высокий рост
- 0 Женский тип телосложения
- 0 Слабое оволосение
- 0 Недоразвитие семенников
- 0 Бесплодие

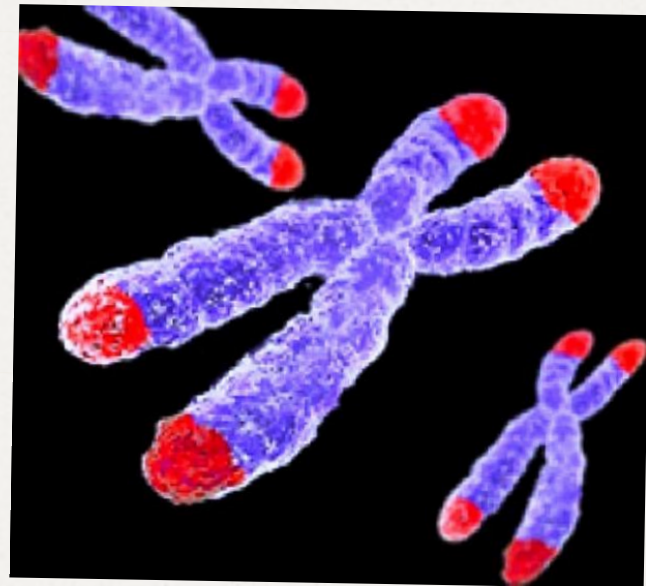
Синдром полисомии по У хромосоме (47ХУУ)

- 0 Высокий рост
- 0 Склонны к асоциальному поведению и криминальным поступкам

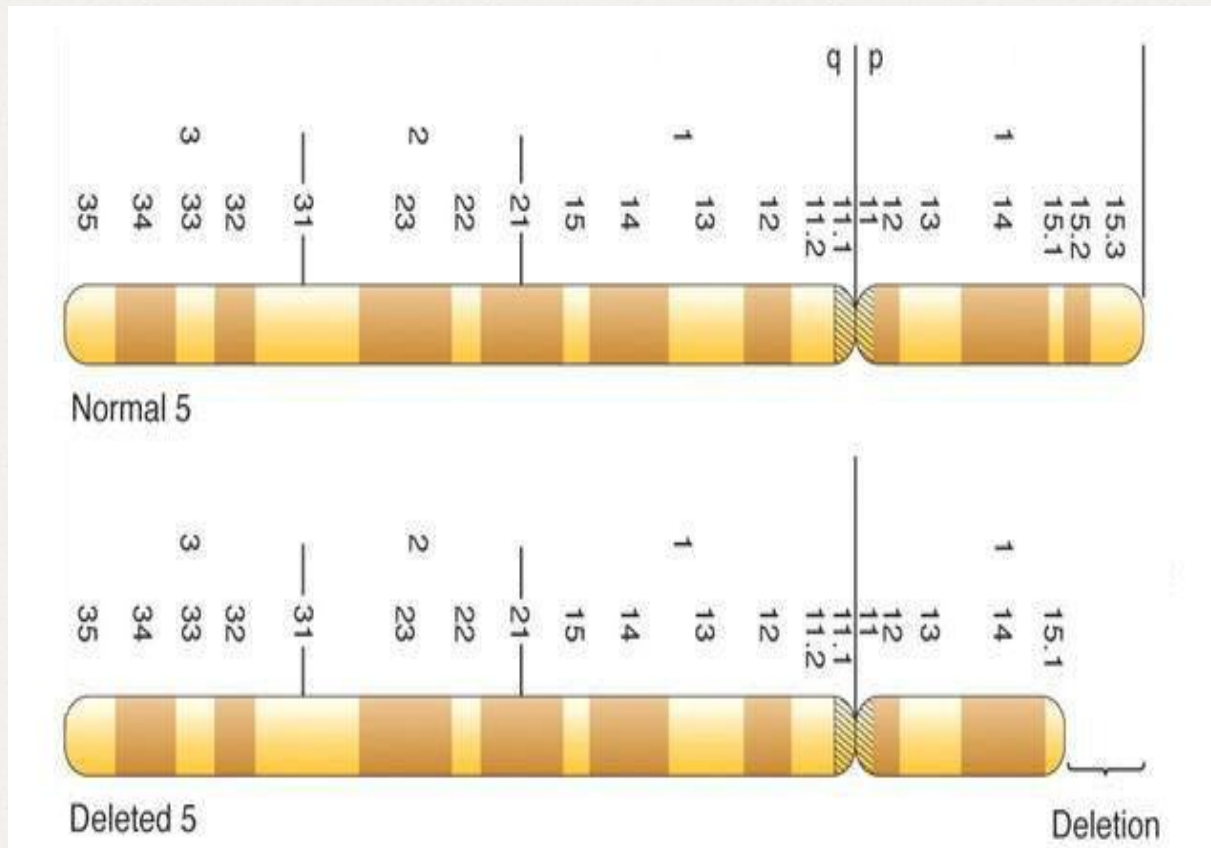


Синдром трипло (47xxx)

С увеличением числа х
хромосомы растет отставание
в умственном развитии

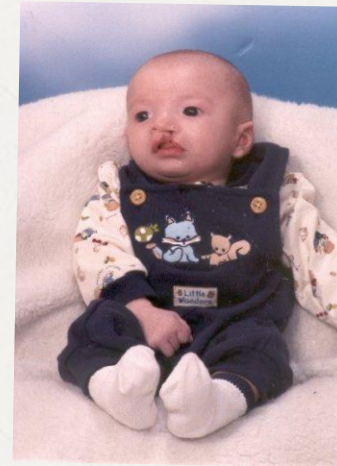


Синдром кошачьего крика (5p-)



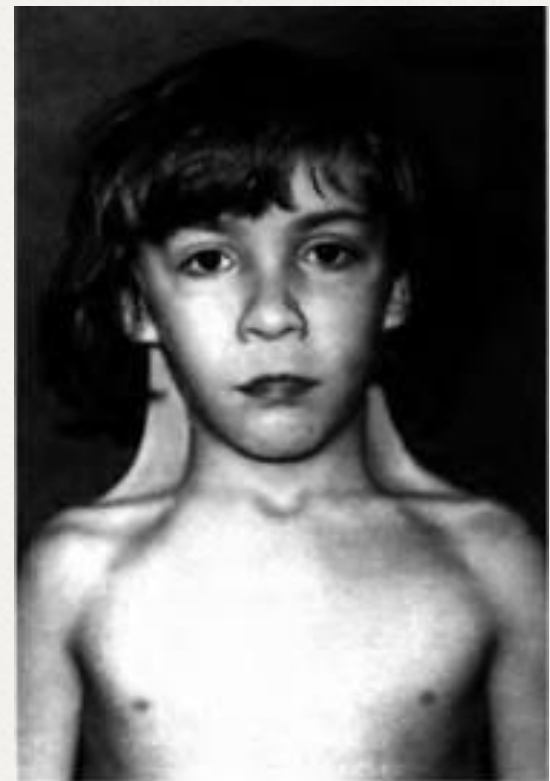
Симптомы болезни кошачьего крика

- изменение строения гортани
 - микроцефалия
 - лунообразное лицо
 - синдактилия стоп
- умственная отсталость



Синдром Шерешевского-Тернера (45XO)

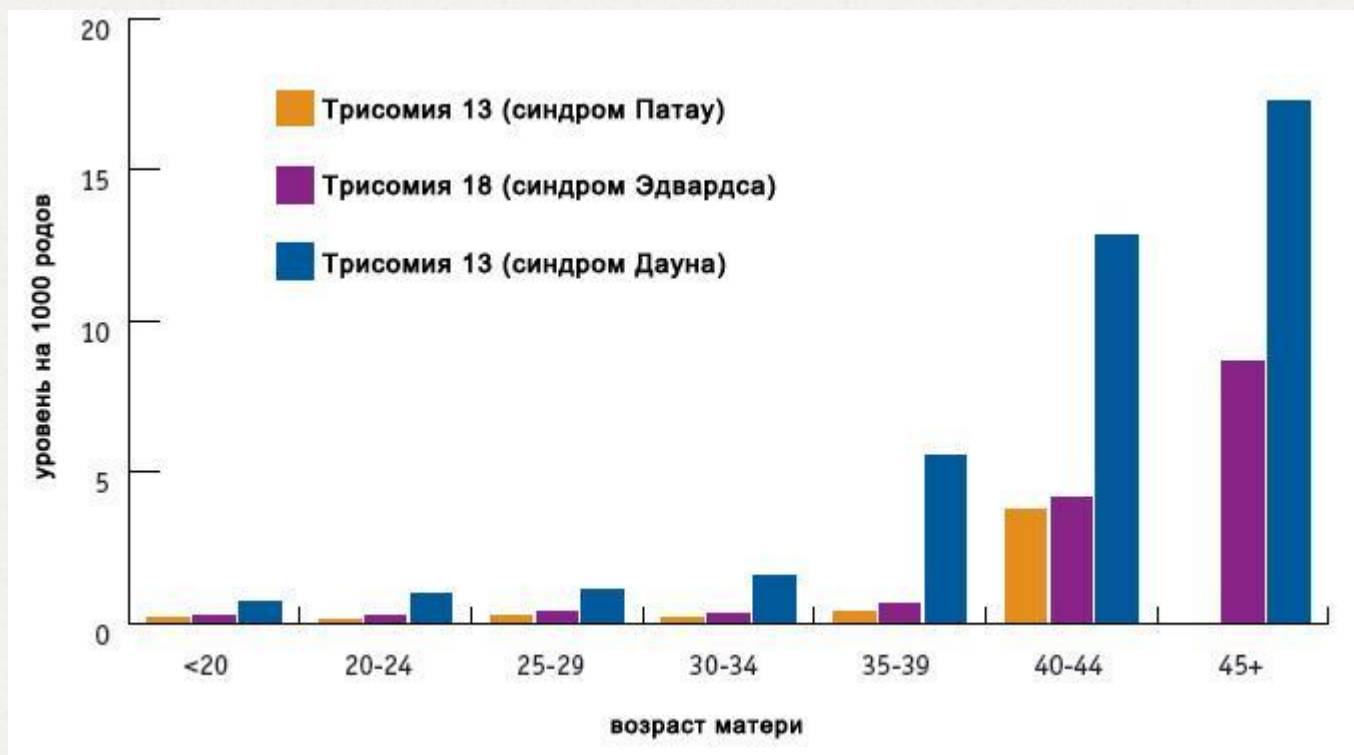
- 0 Недоразвитие половых органов
- 0 Маленький рост
- 0 Крыловидные складки на шее
- 0 Врожденные пороки почек,
- 0 ЖКТ, сердца



Причины возникновения хромосомных патологий



Зависимость частоты возникновения хромосомных аномалий от возраста матери



На возникновение хромосомных
аномалий влияют

- наличие аномалий у родителей
- наличие кровного родства между
родителями
- возраст матери

Тестовый контроль
полученных знаний
Выберите один
правильный ответ:

1. Что такое хромосомные аномалии:

- а) изменение числа хромосом
- б) изменение структуры хромосом
- в) изменение числа и структуры хромосом
- г) нет правильного ответа

2. Кариотип при синдроме Дауна:

а) $XX+21, XY+21$

б) $XX+13, XY+13$

в) $5p-$

г) $XX+11, XY+11$

3.Кариотип XX+18
а) Синдром Дауна
б) Синдром Патау
в) Синдром Эдвардса
г) Синдром кошачьего крика

4. Частота возникновения какого синдрома зависит от возраста матери?

- а) С. Патау
- б) С. Клайнфельтера
- в) С. Шерешевского – Тернера
- г) С. Дауна

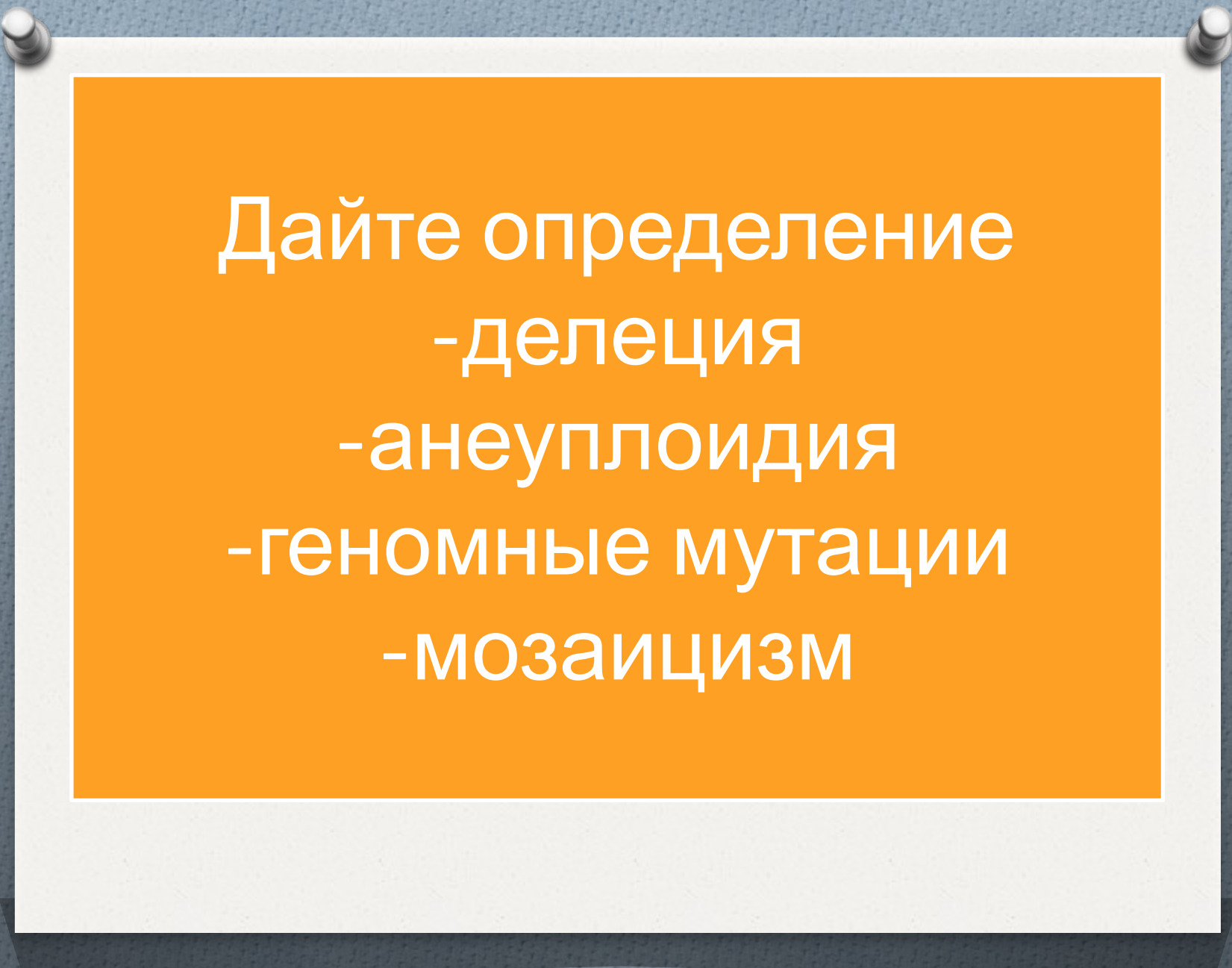
5. К какому синдрому относятся следующие
симптомы:

стопа-качалка, флексорное положение
кистей, деформация черепа, пороки ЖКТ

- а) С. Эдвардса
- б) С Шерешевского-Тернера
- в) С .Патау
- г) С. Клайнфельтера

- Установите соответствие:
1. С .Шерешевского-Тернера
 2. С. Клайнфельтера
 3. С. Дауна
 4. С. Кошачьего крика

- а) 5p-
- б) 47XXY
- в) XX+21
- г) 45XO



Дайте определение

-делеция

-анеуплоидия

-геномные мутации

-мозаицизм